



TIINA LAATIKAINEN
professori
Itä-Suomen yliopisto,
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos



MATTI HERO
dosentti, lastentautien
erikoislääkäri
Helsingin yliopistollinen sairaala

KIRJALLISUUTTA

1 Esimerkiksi The Genome Aggregation Database (GnomAD, <https://gnomad.broadinstitute.org/>) ja The Human Gene Mutation database (<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>) (haettu 21.3.2019).

SIDONNAISUUDET

Tiina Laatikainen: Ei sidonnaisuuksia.
Matti Hero: Konsultointi (Blueprint Genetics), apurahat (Lastentautien tutkimussäätiö), luentopalkkiot (Merck), korvaus koulutusaineiston tuottamisesta (puberteettiopas, Pfizer).

Geenitiedon käyttö laajenee

Useat perinnölliset sairaudet ovat harvinaisia. Toisaalta perimällä on kuitenkin suuri merkitys monien kansanterveydellisesti merkittävien, yleisten sairauksien syntyyn. Taudit periytyvät joko yhden geenin virheestä johtuen tai monien geenien yhteisvaikutuksesta. Suomalaisella tautiperinnöllä tarkoitetaan yhden geenin virheistä johtuvia sairauksia, jotka ovat tyypillisiä suomalaisille.

Perinnöllisten sairauksien diagnostiikka on kehittynyt nopeasti 1990-luvulta. Geenitesteillä pystytään tunnistamaan valtaosa yhden geenin virheestä johtuvista periytyvistä sairauksista.

Teknisen kehityksen ja saatavuuden parantumisen takia geenitestien käyttö on yleistynyt. Niitä tehdään nykyisin lähes kaikilla erikoisaloilla.

Jos potilas saa perinnöllisen sairauden diagnoosin, hänet tulisi lähettää perinnöllisyyslääkärin vastaanotolle perinnöllisyysneuvontaan. Geenitestausta pystytään hyödyntämään myös ennakoivasti perhesuunnittelussa tai tautiriskiä vähentävien hoitojen ja toimenpiteiden suunnittelussa (ks. Saarela tässä numerossa, s. 887–9).

Nykyaikaisilla laajoilla geenitesteillä löydetään kuitenkin myös harvinaisia ja epäselviä geenivariantteja, joiden syy-yhteys taudin kehittymiseen on epäselvä. Niiden merkitystä selvitetään kansainvälisten varianttietokantojen avulla (1).

Suomessa geeniperimää kapeuttaneet nälkävuodet ja sairaudet sekä poikkeuksellinen asutushistoria ovat vaikuttaneet joidenkin geenimutaatioiden rikastumiseen. Suomalainen tautiperintö koostuu nimenomaan näistä geenivirheistä johtuvista sairauksista. Siihen kuuluu tällä hetkellä jopa 36 tautia (ks. Kääriäinen ym., s. 874–8).

Suomalaisen tautiperinnön tautien tutkimus perustui aluksi asutushistorian tutkimiseen ja sukutaustojen selvittämiseen kirkonkirjoista. 1990-luvulla siirryttiin geneettisiin tutkimuksiin, jotka johtivat suomalaisen tautiperinnön geenien tunnistamiseen. Tulevaisuudessa geneettisen tiedon lisääntyminen saattaa muuttaa tautilistaa ja johtaa suomalaisen tautiperinnön kriteerien uudelleenarviointiin.

Viime vuosikymmeninä lisääntynyt muutto- liike maan sisällä ja maahanmuutto ovat vähentäneet geneettistä isolaatiota. Ne vaikuttavat siten suomalaisen tautiperintöön kuuluvien peittyvästi periytyvien sairauksien määrään. Lisäksi geenitestaukset ovat mahdollistaneet tautien ennaltaehkäisyä. Maahanmuuton takia Suomeen on toisaalta tullut uusia periytyviä sairauksia.

Useita kansansairauksille altistavia geneejä pystytään jo tunnistamaan.

Kansansairauksien perinnöllisyys voi johtua monien geenien yhteisvaikutuksesta tai yksittäisistä geeneistä. Yksittäisistä geeneistä johtuvan suuren riskin taustalla voi olla perinnöllinen geenivirhe, kuten syöpäalttiusgeeni (ks. Kankuri-Tammilehto ym., s. 880–6), tai tietty geenialleeli, kuten APOE ε4 -alleeli Alzheimerin taudissa.

Näissä tapauksissa tautiriski on suurentunut, mutta geeniperimä ei yksin johda sairastumiseen. Usein tarvitaan lisäksi joko somaattisia muutoksia myös toisessa alleelissa tai ympäristötekijöiden yhteisvaikutusta.

Useita kansansairauksille altistavia geneejäkin pystytään jo tunnistamaan ja tietoa hyödyntämään tautien ennaltaehkäisyssä, hoidossa ja jopa perinnöllisyysneuvonnassa.

Näitä ja monia muita sairauksien perinnöllisyyteen liittyviä asioita käsitellään tässä Lääkärilehden teemanumerossa. Sairauksien perinnöllisyys ja geenitestauksiin liittyvät mahdollisuudet ovat viime aikoina olleet aktiivinen tutkimuksen ja kehittämistyön aihealue. Uutta kiinnostavaa tietoa syntyy jatkuvasti. ●